

### Centre de référence spina-bifida

M. Lombard<sup>a,\*</sup>, A. Manunta<sup>a</sup>, R. Brissot<sup>a</sup>, J. Kerdraon<sup>a</sup>, I. Berkelmans<sup>b</sup>, L. Siproudhis<sup>a</sup>, G. B<sup>a</sup>, A. Hamlat<sup>a</sup>, P. Chatellier<sup>a</sup>, J. Guarnieri<sup>c</sup>, S. Odent<sup>a</sup>, M. Curt<sup>a</sup>, P. Poulain<sup>a</sup>, H. Journel<sup>d</sup>, B. Frémont<sup>b</sup>, P. Violas<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Centre de référence spina, hôpital Pontchaillou, 2, rue Henri Le guilloux, CHU de Rennes, 35033 Rennes, France

<sup>b</sup> CHU de Rennes, Rennes, France

<sup>c</sup> Centre hospitalier de Valenciennes, Valenciennes France

<sup>d</sup> Centre hospitalier de Bretagne Atlantique, Vannes France

\*Auteur correspondant.

**Mots clés :** Spina bifida ; Dysraphisme spinal ; Myéломéningocele ; Méningocele ; Moelle attachée

**Objectifs.**— En France, environ 16 000 personnes sont atteintes d'un spina-bifida ou handicap apparenté. L'atteinte fonctionnelle est multiple et complexe dans le spina-bifida et comporte un risque vital. Du fait de l'insuffisance de structuration de l'offre de soins dans cette pathologie, le centre a été créé pour améliorer la coordination entre spécialistes et la transition enfant-adulte au niveau local et national. Les autres objectifs sont une action d'éducation et la coordination de la recherche.

**Patients et méthodes.**— Une équipe pluridisciplinaire a permis la création d'un centre labellisé maladies rares. Les disciplines faisant partie du centre sont : médecine physique et de réadaptation, proctologie, urologie, neuro-chirurgie, orthopédie, chirurgie pédiatrique génétique, gynécologie-obstétrique, sexologie, dermatologie, chirurgie plastique. Un maillage national a été mis en place avec la reconnaissance de neuf centres de compétences ayant adhéré à un contrat d'objectifs. Les relations avec les usagers se font dans le cadre associatif, notamment avec l'ASBH.

**Résultats.**— Deux-cent cinq personnes souffrant de spina (197 adultes, et huit enfants) ont consulté le centre de référence. Ils ont été ensuite référés au centre de compétence le plus proche. La prise en charge s'est faite en lien avec les acteurs sanitaires et sociaux de proximité. Les motifs de consultation les plus fréquents sont, dans l'ordre décroissant : les troubles sphinctériens (incontinence urinaire et fécale), les troubles de la marche, la douleur, une demande d'information globale diagnostique et pronostique sur leur cas, une interrogation sur la sexualité. Une enquête de satisfaction auprès des patients a montré une note globale de 8,6/10. Un dossier informatisé, destiné à être partagé et à alimenter une banque de données et deux PHRC ont concrétisé les relations avec les centres de compétence et une démarche est en cours sur la définition de bonnes pratiques.

**Conclusion.**— L'action du centre de référence en lien avec les centres de compétences n'a pu, toutefois, toucher que les patients les plus autonomes. Le maillage national et européen est à renforcer.

**Pour en savoir plus**

West C et al. Development of health support services for adults with spina-bifida. Disabil Rehabil 2011.

doi:10.1016/j.rehab.2011.07.476

CO44-004-FR

### Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), une nouvelle description clinique, apports de la médecine physique et de la Réadaptation. À propos de 600 cas

C. Hamonet<sup>\*</sup>, G. Mazaltarine, C. Loche, A. Metlaine, N. Laouar, J. Mohler, M. Vienne, I. Sobhani, J.-D. Zeitoun, D. Fredy, E. Vlamincq, I. Giannopulu

Service de médecine physique et de réadaptation, hôtel-Dieu de Paris, 1, place du Parvis Notre-Dame, 75181 Paris cedex 04 France

\*Auteur correspondant.

**Mots clés :** Maladie génétique rare Syndrome d'Ehlers-Danlos ;

Hypermobilité ; Médecine Physique et Réadaptation ; Orthèses ; Syndrome hémorragique

**Objectifs.**— Redéfinir la séméiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos et contribuer à mieux l'identifier. Proposer et développer des traitements principalement de médecine physique et organiser la réadaptation.

vices de médecine physique et de réadaptation, examinés par le même médecin, selon une grille d'évaluation standardisée. Banque de données et logiciel Excel. Évaluation des traitements de rééducation en prenant le sujet lui-même comme témoin.

**Résultats.**— Décrite par Edvard Lauritz Ehlers (1900), puis par Alexandre Danlos (1908) cette atteinte génétique handicapante du tissu conjonctif est artificiellement enfermée dans deux signes inconstants : hypermobilité et hyperétirabilité. Son diagnostic, purement clinique, se fait sur l'association : douleurs, fatigue, troubles proprioceptifs, peau fragile, hypermobilité, hémorragies, constipation, reflux gastriques, dyspnée, « blocages » respiratoires. Autres manifestations : ORL, ophtalmologiques, cardiovasculaires, gynéco-obstétricales, vésicales, vertébrales, thermiques, hypniques, mnésiques, attentionnelles... Traitements : vêtements compressifs, orthèses, TENS, percussionnaire, oxygénothérapie, kinébalnéothérapie...

**Discussion.**— Le SED est confondu, avec fibromyalgie, sclérose en plaques, pelvispondylite, asthme, Crohn, hypothyroïdie, psychopathologie. On décrit des formes, très rares, avec un risque vasculaire, intestinal, obstétrical important mais la frontière, malgré l'identification du COL3A1, reste imprécise entre ces formes et les formes communes. L'apport thérapeutique (vêtements compressifs) est confirmé.

**Pour en savoir plus**

Beighton P, De Paepe A, Steinman B. et al. Ehlers-Danlos syndrome: revised nosology, Villefranche 1997. Am. J. Med Genet 1998; 77: 33-7.

Hamonet C, Laouar R, Vienne M, Brissot R, Bernard JC, Comberg A. Vêtements compressifs et syndrome d'Ehlers-Danlos. Étude multicentrique et prospective sur 49 personnes du handicap avec le Handitest. Journal de Réadaptation médicale, n° 4. 2010;30:pp 184-91.

doi:10.1016/j.rehab.2011.07.477

CO44-005-FR

### Prise en charge des patients au centre SLA d'Angers

G. Nicolas<sup>\*</sup>, M.-L. Le Peillet, B. Rivron

Département de neurologie, centre SLA d'Angers, 4, rue Larrey, 49933 cedex 9, Angers France

\*Auteur correspondant.

**Mots clés :** Centre SLA ; Prise en charge ; Ergothérapie

Fondé en 1991 par le Pr. Jean Emile, le centre SLA d'Angers a bénéficié avec 17 autres centres d'une reconnaissance officielle et de moyens financiers dans le cadre des plans SLA-Mucoviscidose en 2002 et 2003. En 2010, suite à une évaluation ministérielle très favorable des centres SLA, ces derniers ont rejoint l'organisation des plans maladies rares, avec la désignation de deux centres référents (Paris et Marseille-Nice) et 15 centres de compétences avec moyens. Organisé sous la forme d'une consultation pluridisciplinaire, le centre SLA d'Angers offre à plus de 200 patients des Pays de Loire et d'une partie de la Bretagne, une évaluation et un suivi sous forme d'hospitalisation de jour tous les trois à quatre mois. La prise en charge est centrée sur l'accompagnement du patient face au handicap et sur l'annonce de cette maladie grave et de ses conséquences. L'ergothérapeute joue un rôle central dans cette prise en charge en permettant d'accompagner le patient face à un déficit souvent rapidement évolutif, tout en anticipant dans la mesure du possible les évolutions à venir. L'intervention des MPR au sein du Centre est plus ponctuelle, lors de problèmes spécifiques dépassant les compétences de l'ergothérapeute ou d'autres professionnels.

Le suivi des patients se fait grâce à une collaboration avec différents intervenants : centres de rééducation, hôpitaux locaux, M.A.S., S.S.I.A.D. et autres professionnels de santé intervenant au près du patient.

doi:10.1016/j.rehab.2011.07.478